

AUTORES: MILENA MACHADO NUNES, ERLANE MARQUES RIBEIRO, EUNICE VÍVIAN MERODAC BRITO, RAFFAELA NEVES MONT'ALVERNE NAPOLEÃO, LETÍCIA SOUZA TEIXEIRA, ANDRÉIA CLARICE DE SOUZA E SILVA

TÍTULO: DELEÇÃO DO CROMOSSOMO 5Q MIMETIZANDO PARALISIA CEREBRAL

Introdução: A Síndrome 5q- é uma cromossomopatia rara em que foi descrito na literatura uma menina de 7 meses com hidrocefalia, fissura labiopalatal, pé torto congênito, atresia anal e outras anomalias menores. **Descrição do caso:** adolescente, 13 anos, masculino, filho de pais não consanguíneos, mãe G3P1A2, teve hipertensão no pré-natal, mas sem outras intercorrências. Na história clínica havia hipotonia generalizada, convulsões, atraso de marcos de desenvolvimento importantes, TDAH e pneumonia de repetição com necessidade de várias internações. Evoluiu com dependência de oxigenoterapia, traqueostomia, gastrostomia e tornou-se acamado. O paciente recebeu acompanhamento no ambulatório de genética por face peculiar (ptose palpebral à esquerda, canto da boca virado para baixo) e alteração de múltiplos sistemas (encefalopatia crônica, Síndrome de West, hipotireoidismo congênito, bexiga neurogênica, pé torto congênito bilateral e osteomielite crônica). Os exames realizados revelaram rim em ferradura com refluxo vesico-ureteral grau IV, cariótipo 46 xy del 5q13q22. **Discussão:** As cromossomopatias são caracterizadas por alteração neurológica, características faciais dismórficas e acometimento de vários sistemas orgânicos. Devido a essas alterações inespecíficas foi solicitado o cariótipo. O único relato na literatura dessa cromossomopatia tem características diferentes do paciente apresentado. O paciente com encefalopatia crônica é confundido com paralisia cerebral, mas é necessário a realização de exames para avaliar anomalias congênicas e definir a etiologia genética. **Conclusão:** Apresentamos um caso inédito da del 5q13-q22. Nos casos de encefalopatia crônica é importante avaliar a existência de anomalias congênicas para realizar o diagnóstico etiológico antes de imputar os casos, a paralisia cerebral hipóxico-isquêmica, comum em nossa região.